



Universidad Nacional Mayor de San Marcos

Universidad del Perú. Decana de América

Facultad de Medicina

Unidad de Posgrado

Programa de Segunda Especialización en Medicina Humana

"Incidencia de malformaciones congénitas y sus factores asociados en recién nacidos vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión de enero del 2005 a diciembre del 2006"

TRABAJO DE INVESTIGACIÓN

Para optar el Título de Especialista en Pediatría

AUTOR

Elena Pilar CHOQUE HUANCA

Lima, Perú

2009



Reconocimiento - No Comercial - Compartir Igual - Sin restricciones adicionales

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

Usted puede distribuir, remezclar, retocar, y crear a partir del documento original de modo no comercial, siempre y cuando se dé crédito al autor del documento y se licencien las nuevas creaciones bajo las mismas condiciones. No se permite aplicar términos legales o medidas tecnológicas que restrinjan legalmente a otros a hacer cualquier cosa que permita esta licencia.

Referencia bibliográfica

Choque E. Incidencia de malformaciones congénitas y sus factores asociados en recién nacidos vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión de enero del 2005 a diciembre del 2006 [Trabajo de Investigación]. Lima: Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Facultad de Medicina, Unidad de Posgrado; 2009.

AGRADECIMIENTO

Al Servicio de Neonatología a la
Oficina de Estadística y Archivo por
su apoyo desinteresado y
colaboración en el logro de la
presente tesis.

Al que es amigo, hermano y padre a la vez, mi Señor, vuestro amor abunde aun más y más en ciencia y en todo conocimiento.

A mis padres Santiago y Juliana por todo el amor que me brindan, por sus cuidados palpables aún a la distancia; fuentes inagotables de consejos y experiencias, sin cuyo apoyo no hubiese sido posible el logro de este objetivo.

INDICE

Agradecimiento

Dedicatoria

I. Resumen.....	1
II. Introducción.....	3
III. Material y Métodos.....	28
IV. Resultados.....	33
V. Discusión.....	43
VI. Conclusiones.....	47
Recomendaciones.....	48
Referencias Bibliográficas.....	49
Anexos:	
Ficha de datos.....	53
Definición de términos.....	54

I RESUMEN

Las malformaciones congénitas son la principal causa de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo; constituyen un problema grave aún no resuelto. Su repercusión tanto social como en la esfera familiar es inmensa y también lo es desde el punto de vista económico. La mayoría de estos defectos congénitos no llevan a la muerte del niño y algunos se resuelven sin otra repercusión, pero lamentablemente otros mantienen alteraciones permanentes o producen un desenlace fatal en forma precoz o más tardíamente.

El objetivo del estudio fue conocer la incidencia de Malformaciones Congénitas y sus factores asociados en Recién Nacidos Vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión de Enero del 2005 a Diciembre del 2006.

Se trata de un estudio retrospectivo, longitudinal, descriptivo. La muestra de estudio estuvo constituida por todos los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del servicio de Neonatología, excluyéndose a todos los óbitos fetales y recién nacidos vivos extra hospitalarios con malformaciones congénitas, también se excluyeron los productos menores de 20 semanas y fetos menores de 500 gramos.

En los dos años de estudio realizado en el servicio de Neonatología del HNDAC nacieron 12997 recién nacidos vivos, de los cuales 241 recién nacidos presentaron alguna deformidad, con una incidencia de 1.9 por cada 100 recién nacidos vivos. La edad gestacional del recién nacido afectado fue entre 37 a 41 semanas, el sexo que predominó fue el masculino, con peso adecuado para la edad gestacional y con buen Apgar al nacimiento. La edad materna mas frecuente fue entre 20 a 34 años, con escolaridad secundaria, adecuadamente controladas y con hábitos nocivos en bajo porcentaje. Los antecedentes patológicos maternos no fue un factor determinante, la patología transgestacional más frecuente fue la infección de las vías urinarias y la vulvovaginitis, el consumo de café fue el habito más frecuente. Las malformaciones cardiovasculares prevalecieron en el estudio, teniendo a la cabeza la comunicación interventricular, seguida

de la fisura labio palatina y las malformaciones congénitas múltiples. La morbilidad asociada más frecuente fue la sepsis, ictericia y neumonía; encontrándose estrecha relación entre las cardiopatías y la insuficiencia cardíaca, las digestivas y la sepsis. Se encontró una tasa de mortalidad alta, 24.9%. El alta fue la condición de egreso más común.

II INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas ocupan un lugar preponderante dentro de la patología humana, tanto por su relativa frecuencia como por las repercusiones estéticas, funcionales, psicológicas, sociales y también desde el punto de vista económico. Cuando miramos hacia atrás apreciamos como los programas de genética han influenciado favorablemente en esta situación; muchos de estos defectos pueden ser previstos genéticamente e incluso diagnosticados en el periodo intrauterino con vistas a la interrupción precoz del embarazo o el tratamiento oportuno para evitar la muerte del niño o las posibles secuelas; sin embargo no ocurre así en muchos países del mundo. (1, 2)

Las malformaciones congénitas son una de las principales causas de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo; constituyendo un problema grave aún no resuelto. Es sabido que en años recientes la mortalidad neonatal asociada a malformaciones congénitas ha cobrado mayor importancia ante el descenso de las enfermedades infecciosas en niños recién nacidos. Por otro lado, se estima que alrededor de 2 a 3% de los niños recién nacidos tienen una malformación mayor y que cerca de 9% de estos mueren en la etapa perinatal, pero la frecuencia relativa aumenta a 5% cuando se suman las malformaciones diagnosticadas en la niñez: como las anomalías cardiovasculares, pulmonares, de la columna vertebral y otras localizaciones. Las malformaciones suelen ser frecuentes en abortos espontáneos. (3). La mayoría de los defectos congénitos no llevan a la muerte del niño y algunos se resuelven absolutamente sin otra repercusión, pero lamentablemente otros mantienen alteraciones permanentes o producen un desenlace fatal en forma precoz o más tardíamente.

En la medicina prehistórica las anomalías congénitas que se presentaron, se identifican por medio de la observación de los restos óseos. (4). Gregorio Mendel con su “Leyes de la Herencia”, refería causas principalmente hereditarias. Gregg observó que la rubéola de la madre al principio de la gestación causaba anomalías en el embrión. (5). Fue a partir de las malformaciones congénitas reportadas por el uso de la talidomida (1959 – 1961) que se inició el desarrollo de sistemas de detección de malformaciones congénitas. (6). En 1967 se creó el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones

Congénitas (ECLAMC), junto a otros programas en diferentes regiones del mundo, cuyo objetivo principal es la prevención primaria de los defectos congénitos mediante la vigilancia epidemiológica y la investigación científica. (7). Durante los años 70 se establecieron varios estudios para analizar los diferentes tipos de malformaciones y a su vez la prevalencia en cada región; posteriormente, estos estudios se constituyeron en entidades de vigilancia epidemiológica, además de organizaciones activas en la búsqueda de factores de riesgo y causalidad de dichas malformaciones.

Bajo los auspicios de la OMS se publicó en términos estandarizados una serie de más de 40000 nacimientos en todo el mundo; el trabajo fue publicado por A. C. Stevenson y Col. 1936, en esta serie la incidencia global de anomalías fue del 1.27% de nacidos vivos. (8)

En Cuba de Abril de 1985 a Diciembre de 1997 se realizó un estudio por Alonso Loti Francisco y col. sobre comportamiento de los defectos congénitos, de 572 561 recién nacidos analizados 7725 mostraron una malformación aislada, con una prevalencia de 134.9 por 10,000 nacimientos; la polidactilia, la hipospadia y las cardiopatías fueron las más frecuentes. (9). Posteriormente un estudio descriptivo en RN menores de 7 días en el periodo de 1975 a 2004, dividido en dos grupos de 15 años; demostraron que la mayor incidencia de malformados ocurrió en el primer grupo 4.4 por 1000 nacidos vivos, disminuyendo en el segundo grupo a 3.9 por 1000 nacidos vivos, siendo mas frecuentes malformaciones del aparato digestivo y en segundo lugar en la cara. (1)

En Quito en el quinquenio 1976 – 1980 se realizó un estudio comparativo retrospectivo de las malformaciones congénitas presentadas en dos instituciones de salud, en el Hospital “Carlos Andrade Marín” y la Maternidad “Isidro Ayora”, registrándose 567 casos en las dos instituciones; obteniéndose tasas de niños malformados entre 7.4 y 16.6 por cien nacidos vivos respectivamente. (10)

El Registro Dominicano de Malformaciones congénitas (REDOMALCO) evaluaron todos los recién nacidos malformados, vivos o muertos, con 500g o más de peso que nacieron en 1989, encontrando una tasa de malformaciones congénitas de 1.6 por cien nacidos; hubo 62.5% de madres menores de 24 años y baja incidencia de Síndrome Down y defectos del tubo neural, 0.3 y 0.25 respectivamente. (11)

En Cochabamba un estudio llevado a cabo desde Julio de 1990 a Junio de 1991 encontrando una incidencia de 1.37 por 1000 nacidos vivos; encontrando predominancia de malformaciones del sistema músculo esquelético, aparato digestivo, seguido de alteraciones cromosómicas con repercusión morfológica. (12)

En Venezuela desde marzo de 1989 a diciembre de 1992 Pineda y col. encontraron una incidencia de 23.4 por 1000 nacidos vivos, siendo las mas frecuentes las anomalías de piel, músculo esqueléticas, de maxilar y órganos genitales; las malformaciones mas graves fueron las del SNC, especialmente del tubo neural y el síndrome de Down. (13)

En México de Octubre del 2001 a septiembre del 2002 realizó un estudio Vega A. y col., en el lapso de estudio ingresaron a neonatología 2234 neonatos, se identificaron 69 con defectos congénitos con una incidencia de 30.9 por 1000 nacidos vivos, con una letalidad de 15.9 y la mortalidad de 4.9 por mil; siendo mas frecuentes los defectos cardiovasculares (CIA, CIV), en segundo lugar defectos de cara y cuello (fisura labio palatina). (3)

En Colombia de junio a diciembre del 2001 se realizó un estudio por Zárate I., en ese lapso hubo 2026 nacimientos, encontrándose 87 malformados, con una prevalencia global de 4.29%; la frecuencia de malformaciones fue considerablemente mayor en el grupo de nacimientos muertos. (14)

En Chile en el periodo del 2002 al 2003 en base a datos del ECLAMC de 7,858 nacimientos se encontró 639 nacidos vivos con malformaciones (8.2%), 139 de ellos con defectos severos, 13 fallecieron poco después de nacer, 126 necesitaron hospitalización y 39 requirieron tratamiento quirúrgico; los niños hospitalizados por malformaciones congénitas tienen una mortalidad el doble que los fallecidos por otras causas, con un periodo de hospitalización mayor. (5)

En Nicaragua de Enero a Noviembre del 2004 Vargas F. estudió a los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas; el total de nacimientos fueron 4,561 nacidos vivos, de ellos 105 nacidos vivos malformados para una incidencia del 2.3 %; siendo mas frecuente las malformaciones músculo esqueléticas (polidactilia, pie equino, enfermedad luxante de cadera), seguida de malformaciones del sistema nervioso central (hidrocefalia, microcefalia, mielomeningocele). (2).

En el Perú en la etapa neonatal la mortalidad por malformaciones congénitas deformidades y anomalías cromosómicas ocupan el cuarto lugar, en el periodo infantil el tercer lugar y en el periodo escolar el décimo lugar. A nivel nacional existe un estudio llevado a cabo en 1966 en el Hospital de la Maternidad de Lima, encontraron 137 malformaciones, reportando un porcentaje de 0.98%. En 1978 en la ciudad de Iquitos reportan como malformaciones congénitas de mayor incidencia: cardiopatía congénita, defectos ano rectales, labio leporino, hidrocefalia, malformación congénita pilórica. (16). En Chimbote de enero de 1990 a diciembre de 1994 en el Hospital Regional “Eleazar Guzmán Barrón” la frecuencia de malformaciones congénitas fue de 0,92 por ciento, los sistemas más comprometidos fueron: músculo esquelético, cardiovascular, gastrointestinal y nervioso. (17). En Arequipa se llevaron a cabo dos estudios: uno en el Hospital Regional Honorio Delgado de enero 1993 a diciembre 1996 de 23 596 recién nacidos vivos, se encontró 214 neonatos con malformaciones congénitas lo cual da una incidencia de 9 por 1000 nacidos vivos; y en el Hospital Nacional del Sur IPSS de enero de 1994 a diciembre de 1997 hallaron una incidencia de 2.55 por 1000 nacidos vivos, siendo más frecuente la fisura labio palatina, atresias y estenosis, en segundo lugar el sistema cardiovascular y en tercer lugar el sistema genitourinario predominando la criptorquidia. (18, 19). La tasa de mortalidad neonatal en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins durante el año 2000 fue de 10.5 por mil nacidos vivos y los factores relacionados a la mortalidad perinatal fueron pre-eclampsia severa, malformaciones congénitas severas y hemorragias del tercer trimestre. (20). En el HONODAMI San Bartolomé de enero del 2000 al 31 de diciembre del 2002 encontró una prevalencia de 1.7%; los sistemas más prevalentes fueron del macizo maxilofacial, sistema cardiovascular, Sd. Down e hidrocefalia congénita. (31).

Nuestro estudio estuvo orientado a conocer la incidencia de Malformaciones Congénitas y sus factores asociados en Recién Nacidos Vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión de Enero del 2005 a Diciembre del 2006.

MARCO TEÓRICO

MALFORMACIONES CONGÉNITAS

DEFINICIÓN:

Existen múltiples definiciones de malformación congénita, teniendo todas como común denominador a la alteración estructural única o múltiple, de origen prenatal, con o sin repercusión posterior, en ocasiones relacionadas en forma estrecha con mecanismos hereditarios. (21)

Anteriormente se consideraba como sinónimo de una alteración congénita y genética o hereditaria, siendo hoy en día una definición totalmente errónea. Se reporta que menos del 1% de recién nacidos vivos presentan una verdadera alteración cromosómica, y cerca del 60% de productos que presentaron muerte prenatal. (22)

Las malformaciones congénitas ocupan un lugar importante dentro de la patología humana. Su frecuencia es de 2 a 3% en los recién nacidos vivos, y es mayor cuando se estudian los óbitos y los abortos.

La incidencia a nivel mundial de defectos congénitos al nacimiento oscila 15-16 por 100 recién nacidos, la incidencia de desordenes congénitos severos que pueden causar la muerte prematura o enfermedades crónicas durante su vida es de 43 x 1000 recién nacidos.

Las malformaciones fetales son hoy día, la segunda causa de morbilidad perinatal, después del parto prematuro en los países desarrollados. En América Latina la primera el parto prematuro, después el retraso del crecimiento y la tercera, las malformaciones congénitas. (23)

CAUSAS:

Los principales factores de riesgo están constituidos por el antecedente de un hijo afectado, padre o madre afectado o enfermedades clínicas maternas como la diabetes. Puede disminuirse el riesgo de enfermedades del tubo neural (mielomeningocele, anencefalia o hidrocefalia) mediante la administración, en la etapa pre y post concepcional, de un suplemento de ácido fólico o complejos multivitamínicos que lo contengan. Hay

algunas investigaciones que indicarían que también el ácido fólico podría reducir el riesgo de otras anomalías congénitas como defectos cardíacos, urinarios, labio leporino, etc.

En la gran mayoría de las malformaciones congénitas (50%-60%) no es posible conocer la causa del defecto, entre 20% - 25% son de etiología multifactorial (factores genéticos y ambientales); 7% a 10% son provocadas por agentes meramente ambientales; entre 7% - 8% son debidas a genes mutantes (mendelianas o monogénicas) y entre 6% - 7% son de etiología cromosómica. (24)

1.- GENÉTICAS:

La transmisión de las enfermedades genéticas se puede producir de tres formas: anormalidades cromosómicas, trastornos monogénicos y trastorno complejo resultado de la integración de múltiples genes y factores ambientales.

Anomalías Cromosómicas: Sólo representan un 10% de las malformaciones detectadas al momento del nacimiento. La más frecuente es el síndrome de Down. Esta enfermedad está directamente relacionada con la edad materna avanzada en la mayoría de los casos. Son responsable de la mitad de los abortos espontáneo. Un buen asesoramiento preconcepcional incluye la sugerencia de que la maternidad se produzca antes de los 35 años de edad.

Anomalías Genéticas: Aparecen en el 20% de las anomalías congénitas y se producen por la alteración de un sólo gen. El gen alterado puede ser dominante o recesivo. Los genes dominantes por ejemplo, son causa de acondroplasia.

Los factores de riesgo asociados a anomalías genéticas son la consanguinidad, un hijo previo afectado, padre o madre afectados o edad paterna avanzada. Un asesoramiento preconcepcional adecuado podría reducir en un 10% la aparición de enfermedades de origen genético en familias afectadas.

Anomalías De Causa Multifactorial O Poligénicas: Se desconoce cuál es el mecanismo de esta anomalía y corresponde al 65% de defectos congénitos. La incidencia es 2-4% de la población. Es difícil o casi imposible determinar el riesgo de contraer una enfermedad multifactorial cuando existe un hijo afecto se calcula que la posibilidad de que otro descendiente este afecto sea del 5%.

El número de malformaciones secundarias a noxas exógenas (drogas, medicamentos, alcohol, tabaco, etc.) o teratógenos es mínimo, y por ello se han propuesto muchas teorías para explicar el origen de estas malformaciones:

- El origen poligénico esta basado en la idea de que una malformación depende de varios lugares genéticos.
- La hipótesis multifactorial sugiere varias alternativas, en particular la enfermedad genética como interacción de factores intrínsecos y extrínsecos.
- La sinergia ambiental sugiere que varios factores no teratogénicos en sí mismos pueden en determinadas circunstancias provocar una malformación.

En esta categoría se encuentran la mayoría de las cardiopatías congénitas, anomalías de tubo neural (espina bífida, anencefalia). (25)

2.- ENFERMEDADES MATERNAS

Existen algunas enfermedades en la madre que aumentan los riesgos en su descendencia de padecer defectos congénitos. El caso más estudiado es la diabetes materna. Las mujeres diabéticas tienen un riesgo de 2 a 4 veces mayor de que sus hijos presentes algún tipo de malformación en el momento de nacimiento que la población general.

Las enfermedades más frecuentes son alteraciones cardíacas, del sistema nervioso central y esqueléticas. El buen control de los niveles de glucemia en el período preconcepcional y del primer trimestre del embarazo, disminuye los riesgos a los valores de la población general.

También la epilepsia, lupus eritematoso sistémico, hipotiroidismo y fenilcetonuria presentan mayor riesgo de anomalías congénitas que pueden disminuirse mediante un buen control clínico de la enfermedad de base.

3.- ANOMALÍAS DE ORIGEN AMBIENTAL

Están asociadas con el 10% de los defectos congénitos. Todas son prevenibles. Incluye las malformaciones provocadas por agentes farmacológicos, alcohol, radiaciones, infecciones.

Las *infecciones* que se sabe que pueden ser causa de malformaciones son la rubéola, varicela, citomegalovirus, toxoplasmosis y algunos virus menos frecuentes. La rubéola

es una de las causas infecciosas más frecuentes de malformación congénita. En la toxoplasmosis no existe vacunación, pero se pueden adoptar medidas higiénico dietéticas que disminuyen el riesgo de enfermedad en un 50%.(26)

La exposición a **radiaciones** como los rayos X y las radiaciones ionizantes también están relacionadas con malformaciones congénitas. Cabe recalcar que las dosis de rayos X usadas en los estudios diagnósticos habituales se encuentran muy por debajo de las potencialmente peligrosas de causar malformaciones.

Agentes químicos: Representan alrededor del 4% de las causas de defectos congénitos, e incluyen el alcohol, drogas prohibidas, medicamentos y agentes ocupacionales. El riesgo es mayor en las primeras semanas del embarazo, etapa en la que se forman todos los órganos del embrión, y muchas veces la mujer desconoce todavía estar embarazada.

CLASIFICACIÓN

1.-**Sugerida por Spranger y Opitz (1982):** Grupo de trabajo internacional. (27)

<i>Externas (visibles):</i>	Defectos aislados:	Defectos múltiples:
	-Deformación	-Defecto de campo
	-Disrupción	-Síndromes
	-Displasia	-Asociación
	-Malformación	-Secuencia

Internas (no visibles): Búsqueda intencionada

Hallazgo incidental

Malformación: es un defecto estructural primario por una aberración local en la morfogénesis. Generalmente genético, originado en el periodo embrionario. Riesgo de recurrencia alto (1 – 25% o incluso más). Por ejemplo: Atresia de esófago, labio leporino, onfalocele, anoftalmia, etc.

Deformación: es una alteración de la forma o estructura de una parte del cuerpo que se ha diferenciado normalmente. Producido por un efecto mecánico. Originado en el periodo fetal. Diferente pronóstico según la deformación sea de origen extrínseco

(riesgo bajo) o intrínseco (riesgo de recurrencia mas alto). Por ejemplo deformaciones por presentación de nalgas, malformaciones uterinas, etc.)

Disrupción: es el defecto estructural que se debe a la destrucción de un tejido ya formado. Originado en el periodo embrionario o fetal. Riesgo de recurrencia bajo. Buscar causa ambiental (infecciones, radiaciones o agentes químicos) o causa mecánica (por ejemplo: amputación por bridas amnióticas, etc.)

Es menester hacer la diferenciación entre las tres categorías clínicas de defectos congénitos: malformaciones, deformaciones y disrupciones sobretodo en función del pronóstico del paciente, del órgano afectado, y para la planeación del tratamiento. Sin embargo la separación de estas tres categorías es con frecuencia difícil, dado que en ocasiones existe superposición entre ellas.

Displasia: es una alteración en la diferenciación celular de un tejido específico que es modificado en su proceso de maduración. Originado en el periodo embrionario. Con riesgo de recurrencia del 25% o muy bajo si se trata de una mutación reciente. Las displasias pueden ser de naturaleza metabólica (mucopolisacaridosis, síndrome de Zellweger) o no metabólicas (hemangioma cavernosos gigante, nevus pigmentado piloso); pueden comprometer un capa germinal (displasias ectodérmicas) o varias capas germinales (esclerosis tuberosa); pueden ser generalizadas (displasias esqueléticas) o localizadas (teratoma sacrocoxígeo); pueden ser únicas (neuroma acústico) o múltiples (múltiple neurofibromatosis); pueden ser benignas (angiomatosis encéfalo-trigeminal) o premalignas (poliposis colónica); pueden ser permanentes (nevus pigmentado piloso) o evanescentes (hemangioma cavernoso); pueden ser congénitas (teratoma sacroccígeo) o postnatales (teratoma testicular), y pueden se causados por factores medioambientales durante la vida prenatal (adenosis vaginal por dietilestilbestrol) o postnatales a través de varios agentes como radiaciones, virosis o carcinógenos.

Síndrome: como una agrupación no aleatoria de malformaciones, la causa se desconoce.

Secuencia: defectos en cascada que derivan de una malformación primitiva.

Asociación: cuadro mal formativo todavía no bien encuadrado desde el punto de vista etiopatogénico ni sindrómico

2.-Número de anomalías que presenta el paciente:

Malformación aislada: Es un defecto estructural único presente al momento del nacimiento. Por ejemplo Craneosinostosis, Labio Hendido, Polidactilia, Sindactilia, etc. Es muy poco frecuente encontrar malformaciones aisladas ya que la morfogénesis está programada secuencialmente en el tiempo, por lo que en la mayoría de los casos, la alteración primaria desencadena una serie de eventos en cascada que alteran el desarrollo de otras áreas o campos, llevando a la producción de malformaciones múltiples.

Malformaciones múltiples: Se subdividen en:

COMPLEJO MALFORMATIVO: Se define cuando hay dos o más malformaciones vecinas provenientes del mismo origen embriológico o secuencial de un mismo proceso patogénico. Un ejemplo es la enfermedad de Crouzon, en la cual la alteración primaria es una craneosinostosis y el resto de los hallazgos clínicos: hipertelorismo, exorbitismo, retrusión del tercio medio de la cara u pseudoprogнатismo, entre otros son alteraciones secundarias producidas por el crecimiento compensatorio tanto de la masa encefálica como de los propios huesos craneales.

SÍNDROME POLIMALFORMATIVO: es la coexistencia de malformaciones en áreas distantes y embriológicamente no relacionados. Por ejemplo el Síndrome de Waardeburg, donde el defecto básico es una alteración bioquímica en las células de la cresta neural, presenta un efecto fenotípico pleiotrópico (diversas manifestaciones del mismo agente etiológico), el cuál se manifiesta por piebaldismo, telecanto, hipoplasia del área nasal y sordera neurosensorial.

La identificación de las malformaciones según un patrón característico (malformación aislada, complejo mal formativo o síndrome polimalformativo) tienden a implicar una etiología definida, en contra de las asociaciones fortuitas cuya etiología es difícil de precisar.

Cuando nos encontramos frente a un paciente con una sola malformación externa, nuestro deber es, buscar exhaustivamente otras malformaciones externas o internas que, de no encontrarse, nos harían llegar a la conclusión de que estamos frente a un caso de una malformación aislada. Cuando tenemos un patrón de diversas malformaciones, nuestro deber es tratar de establecer un diagnóstico sindrómico en el paciente o, en su defecto, considerar que se trata de una asociación (asociación de dos o más malformaciones no debidas al azar) o una secuencia malformativa (la malformación original produce otras malformaciones de manera secuencial).

3.- *Clasificación Internacional de las Malformaciones Congénitas*

- a.- Malformaciones del Sistema Nervioso Central
- b.- Malformaciones del Sistema Circulatorio
- c.- Malformaciones de la Cara
- d.- Malformaciones del aparato digestivo
- e.- Malformaciones de la pared anterior del cuerpo
- f.- Malformaciones del aparato urinario y genitales externos
- g.- Malformaciones del aparato respiratorio
- h.- Malformaciones óseas
- i.- Otros tipos de malformaciones

4.- *Otras Clasificaciones:*

Mayores: cuando el defecto provoca un problema funcional o anatómico que limita las actividades normales del individuo que la padece, representa del 3 – 5%. Por ejemplo: paladar hendido, anoftalmia, microftalmia, onfalocele, microsomía hemifacial, agenesia de radio, holoprosencefalia alobar, etc.

Menores: cuando la alteración impone muy poca o ninguna limitación al individuo y básicamente constituyen un problema más estético que funcional., son el 14%. Por ejemplo: paladar hendido submucoso, úvula bífida, coloboma de iris, hernia umbilical, papiloma preauricular, incisivo central único, falange distal del pulgar anormal, etc.

PRINCIPALES ANOMALIAS CONGÉNITAS

CROMOSOMOPATIAS

Cualquier alteración de los cromosomas que resulte en un complemento cromosómico alterado (diferente de 46XX o de 46XY) y que además afecte el fenotipo de la persona, la más frecuentemente son: trisomía 21. La alteración de los cromosomas sexuales (X o Y) más común es la monosomía del cromosoma X o síndrome de Turner.

Clasificación:

- Numéricas (cromosomas o segmentos de ellos de más o de menos) o Estructurales (translocaciones, deleciones, inversiones, duplicaciones, anillos, isocromosomas).
- Totales (alteración que afecta a un cromosoma entero) o Parciales (alteración que afecta a una parte o segmento de un cromosoma).
- Autosómicas (que afectan a cualquier cromosoma llamado autosoma, del par 1 al par 22) o Gonosómicas o de cromosoma sexual (que afecta al cromosoma X o al Y).

Etiología:

Las alteraciones cromosómicas se producen como errores de la división celular y pueden ocurrir durante la gameto génesis (formación y desarrollo de las células sexuales masculina y femenina) o después de la fecundación del óvulo por el espermatozoide en las primeras divisiones celulares del cigoto. La gran mayoría de los embarazos con alteraciones cromosómicas se abortan, llegando a representar el 50% de los abortos espontáneos del primer trimestre.

Los mecanismos para que se produzca trisomía 21 y otras trisomías son:

- No-disyunción en la meiosis, ocurre en el 95% de los casos (trisomía completa).

- Translocación entre cromosomas involucrando siempre con la participación de un cromosoma 21, corresponde a un 3% de los casos.
- Mosaicismo con la presencia de 2 líneas celulares en proporciones diferentes pero siempre una de las líneas es trisómica para el cromosoma 21.

Manifestaciones clínicas:

Trisomía 21 (Síndrome de Down): se presenta en 1 de cada 500-600 nacimientos, hay un factor de riesgo representado por la edad materna a partir de los 35 años, es menos común en fetos femeninos que masculinos. El diagnóstico es clínico: braquicefalia, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, perfil plano, occipucio plano, lengua que protruye, cuello corto y ancho, piel redundante en la nuca, tórax ancho y corto, hipotonía muscular, clinodactilia de V dedos de manos, línea única palmar, pabellones auriculares displásicos o con baja implantación, separación de primer y segundo dedo de pies que se continúa en la planta con un surco. Pueden presentar malformaciones asociadas como: defectos cardíacos diversos, defectos gastrointestinales de tipo atresia intestinal, onfalocele, páncreas anular. Cuando se presentan complicaciones la mortalidad se aumenta.

Trisomía 18 (Síndrome de Edward): Frecuencia de 1 en 8,000 nacimientos, presentando también efecto de edad materna. se presenta con: bajo peso al nacer, hipotrofia generalizada, microdolicocefalia con occipucio prominente, micrognatia, pabellones auriculares “faunescos” y de baja implantación, esternón corto, puños cerrados con cabalgamiento característico de los dedos de la mano (quinto sobre cuarto y segundo sobre tercero), pies en mecedora, criptorquidia en varones e hipoplasia de labios mayores e hipertrofia del clítoris en niñas, malformaciones cardíacas en el 95% de los casos. Es altamente letal.

Trisomía 13 (Síndrome de Patau): Frecuencia de 1 entre 10,000 a 20,000 nacimientos y tiene efecto de edad materna. Desde el punto de vista clínico presentan: bajo peso al nacer, labio / paladar hendido, microftalmia o anoftalmia, aplasia cutis en piel cabelluda, hexadactilia y defectos de pies, presentan alteraciones de genitales externos e internos, cursan con alteraciones cerebrales de tipo holoprosencefalia (arrinencefalia, cebocefalia,

ciclocefalia), alteraciones cardíacas diversas en el 80% de los casos, alteraciones renales y digestivas. Es altamente mortal.

Monosomía del X (Síndrome de Turner): se presenta únicamente en niñas, el cuadro clínico es el de una recién nacida pequeña para la edad gestacional, con talla que oscila entre 45-47 cm., edema del dorso de manos y pies, implantación baja del cabello en la nuca, cuello ancho y halado (pterigion colli), exceso de piel en la nuca, defectos de posición de dedos de pies, acortamiento de metatarsianos y/o metacarpianos, se asocia a defectos cardíacos, siendo lo más común la coartación de la aorta y defectos renales diversos. Se presenta con una incidencia de 1 de cada 2,000-3,000 recién nacidas vivas. Su frecuencia en productos abortados o fetos es muy alta, se calcula que el 99% de las gestaciones Turner se pierden.

DEFECTOS DE CIERRE DEL TUBO NEURAL (DCTN)

Conjunto de defectos congénitos que provocan un espectro de alteraciones que van desde espina bífida oculta (que puede ser asintomático o manifestarse con síntomas inespecíficos) hasta anencefalia (defecto muy grave en la formación del cráneo con una mortalidad elevadísima). Tienen en común, un defecto en el cierre del tubo neural en la etapa embrionaria.

Clasificación de los DCTN:

1. Espina bífida oculta.
2. Espina bífida abierta: llamada meningocele si solo afecta las meninges o mielomeningocele si afecta meninges y tejido nervioso medular. El tejido medular puede estar cubierto por piel y membrana o estar roto con exposición directa al exterior.
3. Encefalocele: defecto en el cráneo posterior, pero puede presentarse en otras localizaciones menos frecuentes. Es la protrusión de una parte o todo el encéfalo a través del defecto.
4. Iniencefalia: defecto del tubo neural que se localiza a nivel occipital y que provoca severa retroflexión de cuello y tronco.
5. Anencefalia: defecto en la formación del cráneo con subsecuente destrucción del tejido encefálico.

6. Craneoraquisquisis: defecto que abarca tanto anencefalia como iniencefalia. En ocasiones considerada dentro de anencefalia.

Etiología:

Puede ser padecimientos multifactoriales, con diversos grados de contribución de factores genéticos y ambientales, también se denominan padecimientos heterogéneos o de herencia poligénica por el hecho de participar muchos genes en su génesis.

El 60 a 70% se previenen con la administración preconcepcional de ácido fólico. Este se consume y transforma en el organismo en folatos, utilizados en la síntesis del ácido nucleico y en la mutación del ADN, cofactores en la conversión bioquímica de homocisteína a metionina.

Otras causas menos importantes son: diabetes materna gestacional, consumo de anticonvulsivos en madres epilépticas durante el embarazo, principalmente valproato y carbamazepina, fiebre materna no explicada y otros que tienen menos importancia como exposición laboral a radiaciones.

Aproximadamente el 10% de los DCTN se asocian a alteraciones cromosómicas, principalmente con trisomía 18, trisomía 13, trisomía 21, triploidía y síndrome de Turner.

Incidencia:

En los Estados Unidos, la prevalencia es mayor entre hispanos, Actualmente el sitio geográfico con mayor incidencia es el noreste de China con tasas de 57 por 10,000 nacimientos, en Latinoamérica, México reporta las tasas más elevadas con 34 nacidos con DCTN por 10,000 nacimientos.

La prevalencia es mayor cuando una mujer ya ha tenido un hijo con malformación congénita, aún sin el defecto no era un DCTN, de igual manera se ha visto incrementos cuando la pareja es consanguínea.

Manifestaciones clínicas:

1. Espina bífida oculta: alteraciones en la sensibilidad, dolor y presencia de hoyuelo o mechón de pelos en zona lumbosacra.

2. Espina bífida abierta: depende del nivel del defecto, manifestado con pérdida de sensibilidad y alteraciones motoras en miembros inferiores, incontinencia urinaria y fecal, los pies presentan defecto de tipo equino secundario a la hipotonía muscular.
3. Encefalocele: depende de la extensión de la alteración y puede ir desde asintomático hasta manifestaciones graves (convulsiones, retraso psicomotor, alteraciones auditivas, etc.).
4. Iniencefalia: problemas graves del desarrollo, de movilidad y de sensibilidad que se extiende a casi todo el cuerpo.
5. Anencefalia y Craneoraquisquis: fallecen a los minutos, horas o días después del nacimiento.

GENITALES AMBIGUOS

Son alteraciones del desarrollo de los genitales que provocan la presencia de genitales externos no bien definidos con relación a un sexo en particular.

Etiología:

Pueden ser producidos por alguno de los siguientes factores:

1. Genes mutantes: La causa genética más común es provocada por la hiperplasia suprarrenal congénita secundaria a mutación en el gen que codifica para la enzima 21-hidroxilasa.
2. Alteraciones cromosómicas: los cromosomas sexuales X o Y pueden ser la causa de genitales ambiguos.
3. Ingesta de anticonceptivos maternos: algunos compuestos utilizados como anticonceptivos pueden provocar virilización de genitales en niñas.

Manifestaciones clínicas:

Se realiza en el momento del nacimiento. Desde el punto de vista clínico, puede ser asintomático, pero es importante tomar en cuenta las variedades perdedoras de sal que provocan deshidratación y hasta la muerte en algunos pacientes. Otras variantes presentan hipertensión arterial.

HIDROCEFALIA CONGÉNITA

Crecimiento cefálico causado por acumulación de líquido cefalorraquídeo en los ventrículos cerebrales, debido a un desbalance entre la producción y la absorción. Esto provoca que los ventrículos se agranden y compriman el tejido cerebral provocando su destrucción. La hidrocefalia congénita usualmente se desarrolla hacia la semana 20 después de la concepción.

Clasificación:

Hay varios tipos de clasificación para la hidrocefalia congénita.

- La estenosis acueductal es un tipo de hidrocefalia que resulta de estrechez del acueducto de Silvio. Es la forma más común de hidrocefalia.
- El síndrome de Dandy-Walker es un grupo de defectos que consisten en: alargamiento del IV ventrículo, ausencia parcial o completa del vermix cerebelar, quiste de la fosa posterior e hidrocefalia. La hidrocefalia puede no estar presente al nacer y desarrollarse posteriormente. Representa entre el 5-12% de las hidrocefalias.

Etiología:

La hidrocefalia congénita tiene una etiología heterogénea.

- Puede asociarse a anomalías cromosómicas: trisomía 21, trisomía 13, trisomía 18, triploidía, etc.
- Puede asociarse a síndromes monogénicos o mendelianos: síndrome de Walker-Warburg, síndrome de Meckel, síndrome de Smith-Lemli-Opitz y a algunas osteocondrodistrofias. En ocasiones puede ser ligada al cromosoma X y solo presentarse en varones.
- La cuarta parte de los niños con hidrocefalia tienen espina bífida (80% de los niños con espina bífida tienen hidrocefalia).
- Puede ser secundaria a anomalías del SNC (encefalocele, holoprosencefalia, etc.).
- Puede ser secundaria a infecciones maternas como Toxoplasmosis, sífilis, citomegalovirus y rubéola.

Manifestaciones clínicas:

Agrandamiento del perímetro cefálico, que, dependiendo del grado puede provocar la presencia de dibujo venoso en la piel cabelluda, se evidencia el signo del sol naciente (ojos) y hay limitación en el movimiento del recién nacido por el volumen de la cabeza. Si no está presente al nacer, el signo llamativo es el aumento del perímetro cefálico a una velocidad mayor que lo normal. Los niños pueden mostrarse irritables, lloroncitos, inquietos, duermen poco debido al aumento de la presión intracraneal. Se inician alteraciones oculares o manifestaciones del SNC como convulsiones. En ocasiones puede estar asociado otros defectos congénitos como defectos cardíacos y labio hendido con o sin paladar hendido.

CRANEOSINOSTOSIS

Es el cierre prematuro de una o varias suturas craneales (sagital, coronal, lambdoidea, metópica), que resulta en defectos en la forma craneal. Puede ser aislada o formar parte de un síndrome, siendo los más comunes: síndrome de Crouzon, síndrome de Apert, síndrome de Carpenter, síndrome de Saethre-Chotzen y síndrome de Pfeiffer.

Etiología:

1. Craneosinostosis sindrómicas: hay genes involucrados en el cierre de las fontanelas que al afectarse (mutarse) provocan cierres prematuros de las mismas. Tienen un patrón de herencia autonómico dominante.
2. Craneosinostosis aisladas: provocadas por genes que se afectan durante el desarrollo embrionario (genes del desarrollo).

Manifestaciones clínicas:

En las craneosinostosis sindrómicas, el cuadro clínico de defectos craneales, extremidades, faciales y otros, nos ayudan a delinear el diagnóstico. En el caso de las craneosinostosis no sindrómicas, el diagnóstico es por la falta de crecimiento adecuado del perímetro cefálico o la presencia de una cabeza muy pequeña desde el nacimiento, irritabilidad, llanto constante, inquietud que puede ser provocada por el aumento de la presión intracraneal.

HENDIDURAS ORALES

Las principales son:

1. Labio hendido: falla congénita de los procesos maxilar y nasal medial para fusionarse, formando un surco o fisura en el labio.
2. Paladar hendido: es la falla congénita de fusión del paladar formando una depresión, surco o fisura en el techo de la boca.
3. Labio hendido y paladar hendido pueden ocurrir solos o juntos. Cuando ocurren juntos se llama labio / paladar hendido.

Etiología:

El labio hendido con o sin paladar hendido es considerado un defecto con herencia de tipo multifactorial o poligénica.

El paladar hendido solo, es considerado un patrón con herencia autonómica dominante.

Las hendiduras orales ocurren con frecuencia con diversos síndromes cromosómicas y mendelianas: trisomía 13, trisomía 21, síndrome de bandas amnióticas, síndrome de Fryns, síndrome de Meckel, síndrome de Stickler, síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Van der Woude, síndrome velocardiofacial, y muchos otros más.

Factores demográficos y reproductivos:

Existen diferencias raciales en el riesgo con relación a hendiduras orales. Los asiáticos han reportado la tasa más elevada seguido por la raza blanca, hispanos y africano americanos.

Debido a estas diferencias étnico-raciales se ha pensado en la influencia de genes en la génesis de las hendiduras orales.

La consanguinidad puede incrementar el riesgo de hijos con hendiduras orales. (28)

Factores ambientales y del estilo de vida:

1. Nivel socioeconómico bajo (controversial)
2. Exposición a químicos, aerosoles, ester glicol, antineoplásicos, solventes alifáticos, etc.,
3. Consumo de agua contaminada con tricloroetileno, tetracloroetileno y dicloroetileno, asociado a tasas altas de hendiduras orales.
4. Exposición materna a solventes orgánicos como xileno, tolueno y acetona se asocia con labio hendido.

5. Madres que trabajan en agricultura, hogar cerca de zonas agrícolas y exposición a pesticidas, se han asociado a aumento de tasas de hendiduras orales.
6. Estrés emocional o psicosocial materno en el embarazo con posible relación de secreción de cortisona por el estrés
7. Consumo de fenobarbital en el embarazo.

Manifestaciones clínicas:

El defecto puede ser uní o bilateral, en la gran mayoría de los casos el labio afectado es el superior. Los problemas principalmente están relacionados con la alimentación, con trastornos de la mecánica deglutatoria lo que lleva a riesgo de reflujo, salida de alimento por la nariz, riesgo de aspiración, hay disfunción tubárica que aumenta el riesgo de otitis media.

DIAGNÓSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal es una serie de pruebas que se realizan antes del nacimiento, para que podamos determinar las malformaciones del embrión o del feto. (24)

Las pruebas que se realizan son de dos tipos:

1. No Invasivas.
2. Invasivas.

Dentro de las primeras se encuentran el examen ultrasonográfico, el radiológico, el bioquímico, la electrocardiografía y la eco cardiografía fetal.

Las actuales técnicas ultrasónicas y la posibilidad de estudiar distintos aspectos bioquímicos y genéticos en células fetales hacen posibles el diagnóstico de numerosas anomalías y permiten que en ausencia de anomalías detectables la gestación transcurra sin la angustia materna presente cuando existe un factor de riesgo conocido

Ecografía:

Es una técnica de la que no puede prescindirse actualmente en diagnóstico prenatal precoz, ya sea en la visualización directa de distintas anomalías, en la realización de técnicas invasivas o en la detección de manifestaciones inespecíficas que pueden ser indicación de otros estudios.

Dentro de las invasivas se encuentran la amniocentesis, la biopsia de vellosidades coriales y la fetoscopia.

Cuando se realiza amniocentesis o toma de vellosidades coriales pueden realizarse estudios citogenéticos, bioquímicos y de DNA.

Amniocentesis:

La obtención de líquido amniótico mediante función transabdominal en el segundo trimestre de la gestación es un procedimiento que en la práctica carece de riesgo significativo, si se realiza con técnica adecuada y experiencia. El período óptimo para la obtención de la muestra es entre las semanas 16 y 17, en tales condiciones, el riesgo adicional de aborto es inferior al 1% .los riesgo, como desencadenar un aborto, pérdida de liquido amniótico, infección y daños al producto. No se deben de realizar en forma indiscriminada.

Las aplicaciones diagnósticas del líquido amniótico son fundamentales

1. Análisis cromosómico.
2. Errores metabólicos congénitos.
3. Defectos del tubo neural.
4. Análisis del DNA cuando se cuenta con sondas genéticas adecuadas.

Los estudios realizados más frecuentes son: estos análisis cromosómicos de células fetales para la detección de cromosopatías y los estudios bioquímicos para la detección de defectos del tubo neural.

El estudio de alfa fetoproteína se realiza en todas las muestras de líquido amniótico .Se acepta el limite a partir de 2.5 veces al valor medio de normalidad con el cual es posible

detectar el 98.3% de casos de espina bífida abiertas, con sólo 0.8% de resultado falsamente positivos.

Indicaciones de análisis cromosómicos pre natal.

- Edad materna superior a 35 años.
- Anomalía cromosómica previa.
- Anomalía cromosómica estructural en el progenitor.
- Anomalía ecográfica sugestiva de cromosomopatía.
- Alfafetoproteína muy baja en la Amniocentesis. (29)

Biopsia Corial:

Consiste en la obtención de vellosidades coriales durante el primer trimestre de gestación, entre las semanas 9 y 11. Se han utilizado distintas técnicas bajo control ecográfico por vía transcervical. La transabdominal mediante aspiración por aguja.

Indicaciones: • Análisis del DNA.
• Hemoglobinopatías.

Análisis cromosómico: • Preparación directa.
• Cultivo.

Fetoscopía:

Es un procedimiento que consiste en la visualización directa del feto a través de un sistema óptico de fino calibre inducido en la cavidad amniótica por vía transabdominal bajo control ecográfico. Su utilización se limita a la obtención de tejidos, como piel fetal, o a la visualización de determinadas anomalías fetales. Son complicaciones: el parto prematuro (8-10%) la pérdida de líquido amniótico 4-5%, muerte fetal 2-10%, y el aborto espontáneo 0.8%.

Punción transabdominal de vasos umbilicales:

Consiste en la punción de la vena umbilical mediante introducción de aguja espinal fina de 10-15 cm. de longitud por vía transabdominal, en la cavidad amniótica, con control ecográfico simultáneo, la punción se realiza a nivel de la inserción del cordón umbilical en la placenta.

Pruebas bioquímicas. Triple Marcador

El valor de la Alfafetoproteína (AFP) en el diagnóstico prenatal fue sugerido en 1972 en un informe de Brock y Sutcliffe quienes documentaron que los niveles de AFP en líquido amniótico se incrementaron en presencia de defectos del tubo neural (DTN). A mediados de los años 80, se informó una asociación entre trisomía 21 fetal y los niveles bajos de AFP en suero materno, niveles altos de Gonadotropina Coriónica humana (hGC) y niveles bajos de estriol no conjugado (uE3).

La determinación de AFP se empleó inicialmente como un indicador de defecto de tubo neural (DTN) y más recientemente, en combinación con otros marcadores específicos es útil en la detección de Síndrome de Down.

- La alfafetoproteína (AFP) es la proteína predominante en el plasma fetal durante las etapas tempranas de la gestación. Estructuralmente se parece a la albúmina, sin embargo, es antigénicamente diferente se sintetiza en el hígado del feto y en el saco vitelino. Los niveles en el plasma fetal se incrementan a partir de la semana 14 y disminuyen a medida que se inicia la síntesis de albúmina. Los niveles de AFP en el líquido amniótico alcanzan su valor máximo alrededor de la 13ª semana de la gestación, decrecen rápidamente hacia la semana 22 y continúan disminuyendo gradualmente hasta el nacimiento. (30)

La transferencia de AFP a la circulación materna se efectúa principalmente por difusión a través de la placenta. Si el feto tiene un defecto de tubo neural abierto, se piensa que la AFP pasa directamente al líquido amniótico, causando niveles inesperadamente altos de AFP. Otros trastornos fetales, tales como el onfalocele o gastrosquisis, los riñones defectuosos,

amenaza de aborto, prematuridad y algunas veces muerte fetal pueden presentar niveles anormalmente altos de AFP.

- La gonadotropina coriónica humana es una hormona glucoproteica con subunidades alfa y beta. Puede detectarse en el suero materno tempranamente y su concentración aumenta hasta un valor máximo que se alcanza entre las semanas 8 y 12 de gestación.
- El estriol no conjugado (uE3) es un producto esteroideo de la unidad fetoplacentaria que requiere la participación hepática fetal para su síntesis. El uE3 difunde a la circulación materna donde puede ser determinado como estriol no conjugado, reflejando el grado de crecimiento y madurez feto-placentaria Factores para evaluar el riesgo del feto (28)

1. Peso de la madre, influye en la concentración sérica de la AFP en la circulación materna, mientras más elevado sea el peso materno más baja es la concentración de AFP materna.
2. La diabetes insulino dependiente en las madres condiciona niveles significativamente más bajos que las mujeres no diabéticas.
3. Raza. En la población negra es 10 % más elevada que en la población no negra.
4. Número de fetos. Se observan valores elevados en embarazos múltiples.

FORMULACION DEL PROBLEMA

¿Cuál es la incidencia de Malformaciones Congénitas y sus factores asociados en Recién Nacidos Vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión de Enero del 2005 a Diciembre del 2006?

HIPÓTESIS

Las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos del Hospital Nacional Daniel A. Carrión son de alta incidencia y de causa multifactorial.

OBJETIVOS:

GENERAL:

Conocer la incidencia de Malformaciones Congénitas y sus factores asociados en Recién Nacidos Vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión de Enero del 2005 a Diciembre del 2006.

ESPECÍFICOS:

1. Conocer la incidencia de malformaciones congénitas.
2. Conocer la localización de las malformaciones por aparatos y sistemas.
3. Conocer las malformaciones congénitas más incidentes.
4. Conocer la morbi mortalidad en los recién nacidos con malformaciones congénitas.
5. Conocer las características clínicas obstétricas de los neonatos con malformaciones congénitas: edad gestacional al nacer, sexo, apgar y tipo de parto.
6. Conocer las características de la madre: edad, escolaridad, ocupación, procedencia, hábitos, uso de medicación durante el embarazo, antecedentes patológicos, patologías transgestacionales y exposición a factores ambientales.
7. Establecer la frecuencia de malformaciones congénitas de acuerdo a las características maternas y características del neonato con malformación congénita.
8. Establecer las condiciones de egreso de los pacientes con malformaciones congénitas.

III MATERIAL Y MÉTODOS

3.1. MATERIAL

AMBITO DE ESTUDIO

El presente trabajo se llevó a cabo en recién nacidos del servicio de neonatología del Hospital Nacional Daniel A. Carrión

UNIVERSO:

El universo estuvo conformado por 12997 recién nacidos vivos que fueron atendidos en el Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión en el periodo de Enero del 2005 a Diciembre del 2006.

MUESTRA DE ESTUDIO:

Del total de 12997 recién nacidos vivos en los dos años de estudio, nacieron 241 neonatos con malformaciones congénitas.

SELECCIÓN DE LA MUESTRA

CRITERIOS DE INCLUSIÓN: Todos los recién nacidos vivos intra hospitalarios que presentaron alguna malformación congénita.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN: Todos los óbitos fetales y los recién nacidos vivos extra hospitalarios que presentaron alguna malformación congénita. Productos menores de 20 semanas y feto menor de 500 gramos.

3.2. MÉTODO

TIPO DE ESTUDIO

Este trabajo de investigación mantuvo un diseño de corte retrospectivo, longitudinal y descriptivo.

VARIABLE DE ESTUDIO

INDEPENDIENTES

- Edad materna

- Procedencia materna
- Escolaridad materna
- Edad gestacional del recién nacido
- Sexo del recién nacido
- Patologías transgestacionales
- Controles prenatales
- Antecedentes patológicos maternos
- Hábitos maternos
- Exposición a factores ambientales

DEPENDIENTES

- Malformación congénita
- Prevalencia
- Tipo de malformación congénita
- Condición de egreso

OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

VARIABLE	DEFINICIÓN	INDICADOR	ESCALA
Edad materna cumplida	Años cumplidos desde el nacimiento hasta el momento del parto	Edad en años	<ul style="list-style-type: none"> • <15 • 15 a 19 • 20 a 24 • 25 a 29 • 30 a 34 • >35
Procedencia materna	Región geográfica de donde proceden las madres	Lugar Área	<ul style="list-style-type: none"> • Distrito de procedencia
Escolaridad materna	Nivel de estudio recibido por la embarazada al momento del estudio	Nivel Alcanzado	<ul style="list-style-type: none"> • Analfabeta • Primaria • Secundaria • Técnica • Universitaria
Edad gestacional del recién nacido	Semana de gestación desde la fecundación hasta el momento del parto	Semanas	<ul style="list-style-type: none"> • < 36 sem. • 37 a 42 sem. • >42 sem.
Sexo del recién nacido	Características fenotípicas del ser humano	Sexo	<ul style="list-style-type: none"> • Femenino • Masculino • Ambiguo
Apgar del recién nacido	Examen rápido del recién nacido al primer y quinto minuto después del nacimiento del bebé	Número	<ul style="list-style-type: none"> • 0 – 3 • 4 – 6 • 7 - 10
Tipo de parto	Salida del feto del organismo materno dando por finalizado el embarazo.	Tipo de parto	<ul style="list-style-type: none"> • Eutócico • Distócico
Patologías transgestacionales	Alteraciones patológicas presente en la madre durante el embarazo	Patologías	<ul style="list-style-type: none"> • ITU • Leucorrea • Vaginitis • Pre eclampsia • Otros
Controles prenatales	Número de veces que la mujer asistió a la atención del embarazo y su evolución.	Número	<ul style="list-style-type: none"> • Ninguno • 1 a 3 • 4 a más

VARIABLE	DEFINICIÓN	INDICADOR	ESCALA
Antecedentes patológicos maternos	Enfermedad materna previa al embarazo actual.	Patología	<ul style="list-style-type: none"> • Epilepsia • Diabetes • HTA • Asma • No sabe • Ninguna
Hábitos maternos	Utilización de sustancias nocivas para la salud de la madre y el feto.	Tipo de sustancias	<ul style="list-style-type: none"> • Tabaco • Café • Alcohol • Ninguna
Exposición a factores ambientales	Asociación a contaminantes o traumas que ponen en peligro la descendencia de un individuo.	Factores ambientales	<ul style="list-style-type: none"> • Plaguicidas • Radiaciones • Fármacos • Ninguna • No sabe
Incidencia	Número de casos nuevos de una enfermedad, en una población, en determinado periodo de tiempo.	Por mil nacidos vivos	<ul style="list-style-type: none"> • Menor 25 • 25 a 50 • 51 a más
Tipo de malformaciones congénitas	Defecto morfológico de un órgano, parte del mismo o región del cuerpo que resulta de la alteración de un proceso de desarrollo desde su inicio.	Tipo de malformación	<ul style="list-style-type: none"> • SNC • Faciales • Cardiopatía • Pulmonares • Digestivas • Genitales • Músculo esqueléticas • Piel • Síndrome • Otros
Condición de ingreso	Es la condición del paciente a su egreso.	Tipo de egreso	<ul style="list-style-type: none"> • Alta • Abandono • Traslado • Fallecido

RECOLECCIÓN DE DATOS

El proceso se llevó a cabo en el servicio de Archivos de Historias Clínicas del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión, previo cotejo con los libros de registro del Servicio de Neonatología; este estudio presentó una cobertura de 100%, ya que incluye a todos los recién nacidos con malformaciones en el servicio de neonatología

REGISTRO DE DATOS

Los datos obtenidos de las historias clínicas de los neonatos con malformaciones congénitas fueron recuperados en una FICHA DE REGISTRO DE DATOS, estructurada específicamente para este estudio, donde se incluyeron todas las variables que se relacionaron con la patología neonato – maternal de estudio.

PROCESAMIENTO Y ANALISIS DE DATOS

La muestra fue procesada y depurada con el programa Excel, para luego ser analizada con el programa SPSS versión 13. Las variables categóricas se presentaron en tablas de frecuencias y porcentajes; las variables numéricas se presentaron con medidas de resumen y dispersión (medias y desviación estándar). En el análisis bivariado se aplicó las pruebas no-paramétricas de Chi-cuadrado y la Prueba Exacta de Fisher (variables categóricas). En todas las pruebas se utilizó un nivel de significancia de 0,05.

IV RESULTADOS

**Tabla 1. Características de la población de estudio (n=241)
Malf. Congénitas en RN. Serv. Neonatología HNDAC**

	n	%		n	%
Sexo			Presentación		
Masculino	126	52.3	Cefálica	197	81.7
Femenino	113	46.9	Podálica	37	15.4
Ambiguo	2	0.8	Transversa	7	2.9
Peso al nacer			APGAR 1		
500 a 999	5	2.1	0 a 3	27	11.2
1000 a 1499	13	5.4	4 a 6	40	16.6
1500 a 2499	48	19.9	7 a 10	174	72.2
2500 a 3999	153	63.5	APGAR 5		
4000 a más	22	9.1	0 a 3	11	4.6
Edad Gestacional			4 a 6	23	9.5
Hasta 36	55	22.8	7 a 10	207	85.9
37 a 42	185	76.8			
Más de 42	1	0.4			
Tipo de Parto			Adecuación Gest.		
Eutócico	107	44.4	PEG	31	12.9
Cesárea	134	55.6	AEG	185	76.8
			GEG	25	10.4
	Promedio	DE	Mínimo	Máximo	
Días hospitalización	15.1	15.3	0.02	67	

La muestra estudiada está conformada por 241 recién nacidos (RN) con malformaciones congénitas. En relación al género del RN los de sexo masculino y femenino estuvieron aproximadamente parejos con 52.3% y 46.9% respectivamente, hubieron dos casos de genitales ambiguos; la mayoría de ellos fueron neonatos a termino (76.8%) y con peso adecuado para la edad gestacional (76.8%),

El nacimiento por cesárea se encuentra incrementado en los RN con malformaciones, posiblemente debido al diagnóstico prenatal ecográfico; la mayoría de ellos nacieron con presentación cefálica (81.7%) y con buen Apgar al nacimiento (72.2%).

Tabla 2. Características de la Madre (n=241)					
Malf. Congénitas en RN. Serv. Neonatología HNDAC					
	n	%		n	%
Edad Madre			Antecedentes Patológicos		
Hasta 14	1	0.4	Anemia Mod	1	0.4
15 a 19	48	19.9	Arritmia Cardiaca	1	0.4
20 a 24	67	27.8	Artritis Reumatoide	1	0.4
25 a 29	49	20.3	Asma	2	0.8
30 a 34	34	14.1	Condilomatosis	2	0.8
35 a más	42	17.4	Diabetes	1	0.4
			Esquizofrenia	1	0.4
Ocupación			Hepatitis	1	0.4
Su casa	213	88.4	Hipotiroidismo	1	0.4
Trabaja fuera	28	11.6	HTA	1	0.4
			Insuficiencia Tricuspídea	1	0.4
Escolaridad			TBC	2	0.8
Primaria	25	10.4	Ninguno	226	93.7
Secundaria	182	75.5			
Técnica	18	7.5	Patolog. Transgestacionales*		
Universidad	16	6.6	ITU	91	37.8
			VV	34	14.1
CPN			RPM>12	29	12.0
0 a 3	57	23.7	SFA	18	7.4
4 a mas	184	76.3	Oligoamnios	17	7.1
			Otras	16	6.6
Distrito proced.			Preeclampsia	11	4.6
Callao	139	57.7	Polihidramnios	9	3.7
Ventanilla	56	23.2	LAM	6	2.5
Bellavista	11	4.6	Sífilis	5	2.0
La Perla	9	3.7	TBC	3	1.2
Otros	26	10.8	DPP 30%-60%	3	1.2
Hábitos Nocivos					
Ninguno	228	94.6			
Café/otros	13	5.4			

*No excluyentes

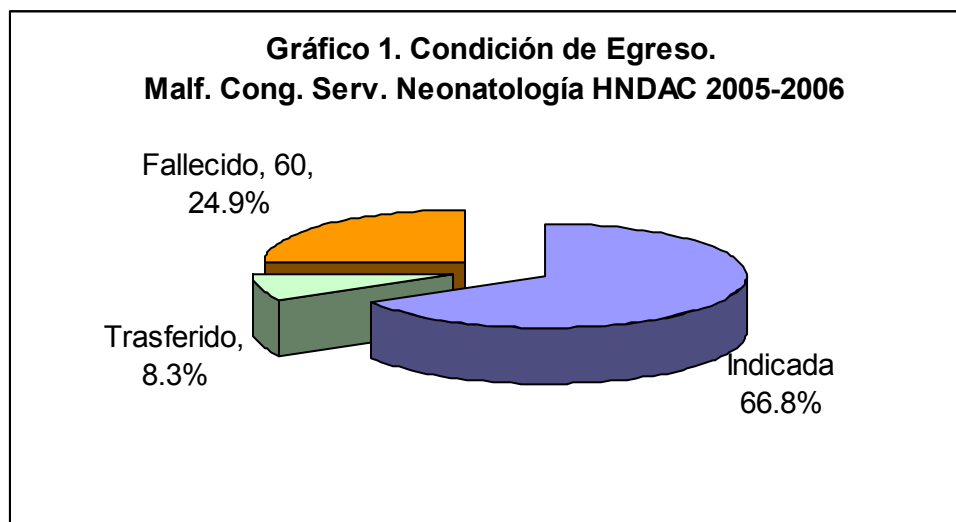
La mayoría de madres tienen entre 20 a 34 años (62.2%), son amas de casa (88.4%), con escolaridad secundaria (75.5%), adecuadamente controladas (76.3%); en cuanto a los hábitos maternos un bajo porcentaje consumió café u otros (5.4%), el resto de madres no presentó ningún hábito.

Dentro de los antecedentes patológicos maternos el 93.7% no tenía ningún antecedente patológico, el 0.8% tuvieron TBC, con el mismo porcentaje tuvieron asma, y

condilomatosis. Las patologías trans gestacionales mas incidentes fueron la infección urinaria (37.8%) y la vulvovaginitis (14.1%).

Tabla 3. Incidencia de Malformaciones Cong.(x1000) en R.N. Serv. Neonatología HNDAC			
Año	Total de R.N. vivos	R.N. con malformaciones congénitas	Incidencia por cada 100 RN vivos
2005	6435	116	1.8
2006	6562	125	1.9
Gral	12997	241	1.9

En los dos años de estudio realizado en el servicio de Neonatología del HNDAC nacieron 12997 recién nacidos vivos, de los cuales 241 recién nacidos presentaron alguna deformidad, con una incidencia de 1.9 por cada 100 recién nacidos vivos.



El mayor porcentaje de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas fueron dados de alta (66.8%), un menor porcentaje (8.3%) de ellos fueron transferidos a otros servicios

por que ya no eran neonatos y aun requerían cuidados intrahospitalarios, lamentablemente 24.9% de ellos fallecieron.

**Tabla 4. Morbilidad Neonatal (n=241)
Malf. Congénitas en RN. Serv. Neonatología
HNDAC**

	n	%
SEPSIS	119	49.4
Ictericia	113	46.9
Neumonía	71	29.5
Anemia	29	12.0
Hipoglicemia	23	9.5
Asfixia	17	7.1
Insuf. Cardiaca	16	6.6
Hiperglicemia	14	5.8
SALAM	13	5.4
EMH	9	3.7

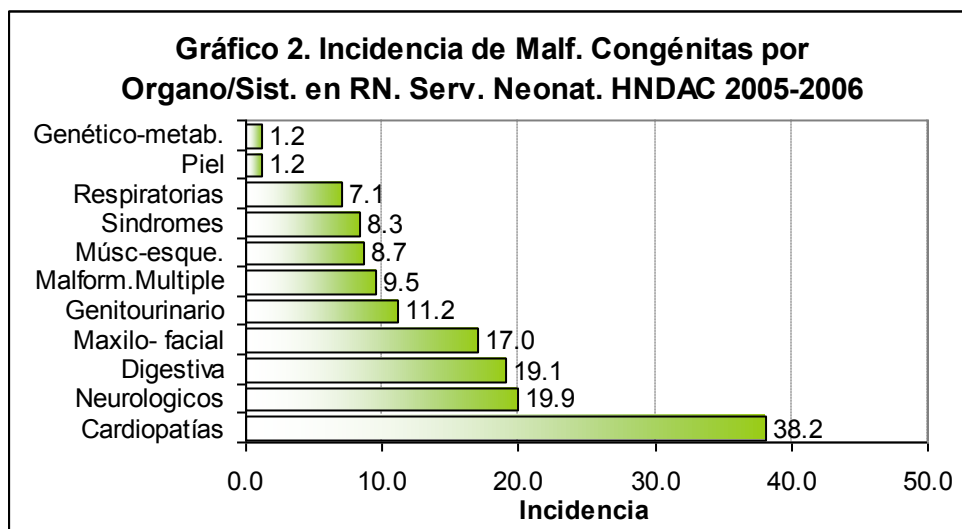
Entre las morbilidades asociadas a las malformaciones congénitas con mayor incidencia fueron: Sepsis (49.4%), Ictericia (46.9%), Neumonía (29.5%) y Anemia (12%). Las menos frecuentes fueron SALAM con 5.4% y EMH con 3.7%.

**Tabla 5. Mortalidad Neonatal (n=241)
Malf. Congénitas en RN. Serv.
Neonatología HNDAC**

Tasa de mortalidad por cada 100 RN con malformaciones	24.9
--	------

La tasa de mortalidad neonatal es de 24.9 por cada 100 recién nacidos con malformaciones.

Tabla 6. Incidencia de Malf. Congénitas por Órgano		
Malf. Congénitas en RN. Serv. Neonatología HNDAC		
	n	%
Cardiopatías	92	38.2
Neurológicos	48	19.9
Digestiva	46	19.1
Maxilo- facial	41	17.0
Genitourinario	27	11.2
Malform. Múltiples	23	9.5
Músculo - esqueléticas.	21	8.7
Síndromes	20	8.3
Respiratorias	17	7.1
Piel	3	1.2
Genético-metabólicos.	3	1.2



Considerando la incidencia por órgano o sistema afectado, las cardiopatías están en primer lugar (38.2%), seguido de las malformaciones del sistema neurológico (19.9%), sistema

digestivo (19.1%) y maxilo facial (17%). La piel (1.2%) y las patologías genético metabólicos (1.2%) fueron los órganos menos afectados.

Tabla 7. Incidencia de Malformaciones Congénitas			
Malf. Congénitas en RN. Serv. Neonatología HNDAC			
		n	%
Neurológicas	Hidrocefalia congénita	16	6.6
	Mielomeningocele	15	6.2
	Anencefalia	4	1.7
	Hidranencefalia	3	1.2
	Agnesia del cuerpo calloso	3	1.2
	Espina bifida lumbar	2	0.8
	Esquicefalia	2	0.8
	Quiste del poro encefálico	2	0.8
	Encefalocele occipital	1	0.4
Cardiopatías	Comunicación interventricular	28	11.6
	Cardiopatía congénita cianótica	20	8.3
	Comunicación ínter auricular	13	5.4
	Cardiopatía congénita cianótica	10	4.1
	PCA	7	2.9
	Estenosis pulmonar	5	2.1
	Cardiopatía congénita compleja	3	1.2
	DVAPT	2	0.8
	Enfermedad de Ebstein	2	0.8
	Insuficiencia tricúspides	1	0.4
Maxilo-Faciales	Transposición grandes vasos	1	0.4
	Fisura palatina + labio leporino	23	9.5
	Agnesia cong. pabellón auricular	4	1.7
	Fisura palatina	3	1.2
	Labio leporino	3	1.2
	Atresia de coanas	3	1.2
	Catarata congénita	2	0.8
	Parálisis facial	2	0.8
	Ciclopia	1	0.4
Gastrointestinales	Malformación Ano Rectal	15	6.2
	Atresia esofágica	7	2.9
	Gastrosquisis	7	2.9
	Atresia ileal	3	1.2
	Mal rotación intestinal	3	1.2
	Hernia inguinoescrotal	3	1.2
	Atresia duodenal	2	0.8
	Estenosis duodenal por páncreas anular	2	0.8
	Quiste gigante de colédoco	1	0.4
	Enfermedad de Hirschsprung	1	0.4

Atresia de vías biliares	1	0.4
Ano ectópico	1	0.4

**Tabla 7. Incidencia de Malformaciones Congénitas
Malf. Congénitas en RN. Serv. Neonatología HNDAC**

		n	%
Genitourinarias	Criptorquidia	7	2.9
	Hidrocele bilateral	5	2.1
	Hidronefrosis	3	1.2
	Agenesia renal	2	0.8
	hipoplasia renal	2	0.8
	Riñón poliquístico	2	0.8
	Genitales ambiguos	2	0.8
	Teratoma de ovario benigno	1	0.4
	Quiste de ovario a pedículo torcido	1	0.4
	Hipospadia	1	0.4
	Hiperplasia suprarrenal congénita	1	0.4
Músculo-esqueléticas	Pie Both	13	5.4
	Polidactilia	4	1.7
	Artrogriposis	2	0.8
	Osteogénesis imperfecta	1	0.4
	Displasia congénita de cadera	1	0.4
		23	9.5
Malform. Congénitas Múltiples			
Respiratorias	Hipoplasia pulmonar	8	3.3
	Hernia diafragmática	7	2.9
	Quiste pulmonar	2	0.8
Piel	Hemangioma en cara	2	0.8
	Hemangioma palpebral derecho	1	0.4
Genético-metabólico	Síndrome Potter	2	0.8
	Síndrome de Turner	1	0.4
Síndrome cromosómico	Síndrome Down	18	7.5
	Triso mía 13	1	0.4
	Trisomia18	1	0.4

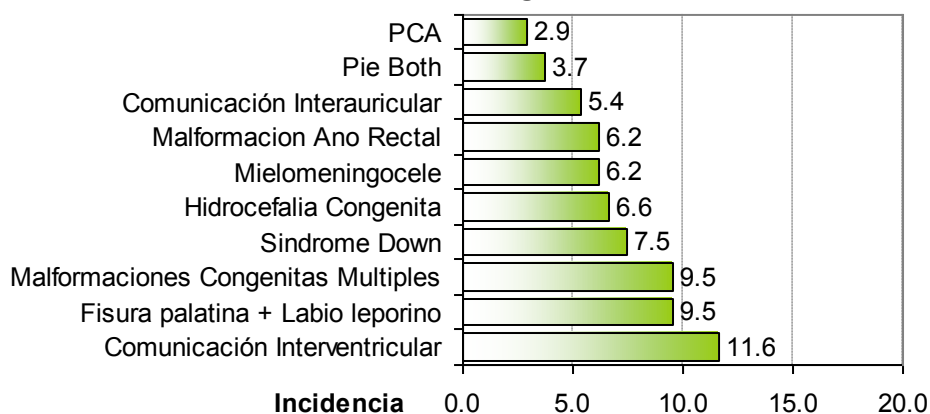
Las malformaciones con mayor frecuencia son las cardiopatías como el CIV con 28 casos (11.6%), seguida de las malformaciones neurológicas como la hidrocefalia con 16 casos(6.6%) y del mielomeningocele con 15 casos (6.2%), casi similar frecuencia tienen las malformaciones digestivas con la malformación anorectal a la cabeza con 15 casos (6.2%), las alteraciones maxilofaciales tiene 23 casos de fisura labio palatina (9.5%); las

malformaciones congénitas múltiples y el síndrome Down también son relevantes con 23 (9.5%) y 18 (7.5%) casos respectivamente.

Tabla 8. Incidencia de Malformaciones Congénitas más frecuentes
Malf. Congénitas en RN. Serv. Neonatología HNDAC

Órgano/Sistema		n	%
Cardiopatías	Comunicación Interventricular	28	11.6
Maxilo facial	Fisura palatina + Labio leporino	23	9.5
Malf. Cong. Mult.	Malformaciones Congénitas Múltiples	23	9.5
Síndrome	Síndrome Down	18	7.5
Neurológico	Hidrocefalia Congénita	16	6.6
Neurológico	Mielomeningocele	15	6.2
Digestivo	Malformación Ano Rectal	15	6.2
Cardiopatías	Comunicación Interauricular	13	5.4
Musc. Esquelét.	Pie Both	13	3.7
Cardiopatías	PCA	7	2.9

Gráfico 3. Incidencia de Malf. Congénitas en RN más frecuentes. Serv. Neonatología HNDAC 2005-2006



La malformación con mayor prevalencia es la comunicación interventricular, seguida de la fisura labio palatina y las malformaciones congénitas múltiples; siendo también importantes el Síndrome Down, hidrocefalia congénita y la malformación ano rectal.

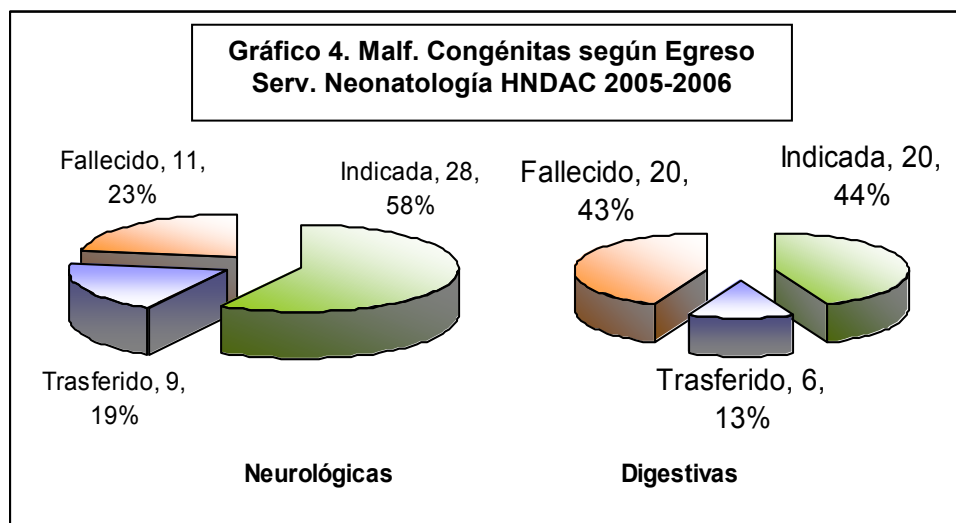
Tabla 9. Patologías y Morbilidades asociadas a Malf. Cong. Malf. Congénitas en RN. Serv. Neonatología HNDAC				
Órgano/Sist.	Morbilidad	(-) %	(+) %	p
Síndrome	Hipoglicemia	8.3	21.7	0.036
	Insuf. cardiaca	8.4	25.0	0.029
	Neumonía	7.1	15.5	0.042
	Sepsis	4.9	14.3	0.013
Pulmonares	Asfixia	7.1	23.5	0.018
	Depresión	7.4	27.3	0.020
Cardiopatías	EMH	37.1	77.8	0.014
	Insuf. cardiaca	34.7	93.8	0.000
	SALAM	36.8	69.2	0.020
Digestivas	Anemia	17.0	34.5	0.024
	Sepsis	7.4	31.1	0.000
Otras Malf.	Asfixia	12.5	35.3	0.009
	Depresión	13.0	36.4	0.030
	Prematuridad	12.7	38.5	0.010
Genitales	Prematuridad	5.7	30.8	0.001
Patologías Transgest.				
Síndrome	SFA	8.2	40.0	0.001
Pulmonares	Oligoamnios	7.1	23.5	0.018
Otras Malf.	Polihidramnios	12.1	66.7	0.000
SNC	Otras patol.	12.7	26.9	0.013

En la primera columna se indica el órgano u sistema donde se dio la malformación congénita; en la segunda se indica la morbilidad asociada u patología transgestacional, en la tercera y cuarta se indica el porcentaje de niños con ausencia o presencia de morbilidades (o madres sin o con patologías); y en la última columna el valor p de la prueba chi-cuadrado que mide la presencia de estas morbilidades en los RN con determinadas malformaciones congénitas. En esta Tabla se observa que las asociaciones más estrechas se

dieron entre las cardiopatías y la insuficiencia cardiaca ($p=0,000$), entre las digestivas y la Sepsis ($p=0,000$), y entre malformaciones genitales con la prematuridad ($p=0,001$). También, respecto de las patologías maternas, entre Síndromes y SFA ($p=0,001$), y otro tipo de malformaciones con los polihidramnios ($p=0,000$).

Tabla 10 Malformaciones Congénitas según Egreso
Malf. Congénitas en RN. Serv. Neonatología HNDAC

Egreso	SNC $p=0,013$		Digestivas $p=0,001$	
	n	%	n	%
Indicada	28	58.3	20	43.5
Trasferido	9	18.8	6	13.0
Fallecido	11	22.9	20	43.5



Al analizar el estado de egreso o alta del RN con el tipo de malformación, se encontró asociación con el sistema nervioso central y digestivo. En cuanto al sistema neurológico mas de la mitad de los casos fueron dados de alta (58%), un porcentaje importante

fallecieron (23%) y el 19% de ellos fueron referidos a otro servicio por que aún requerían cuidados. En cuanto a las malformaciones del sistema digestivo los fallecidos y los pacientes dados de alta estuvieron parejos con 43% y 44% respectivamente, se observa alta mortalidad. (43%).

V DISCUSIÓN

En todo embarazo humano acecha como una pequeña posibilidad el riesgo de malformación, el desarrollo embrionario defectuoso no está limitado por la geografía, raza o clase social. La mayoría de nosotros nos ajustamos al patrón morfológico de nuestra especie y sexo e iniciamos la vida con la dotación apropiada para llevar a cabo las funciones necesarias y esperadas. Así las variaciones estructurales menores son relativamente frecuentes, pero a menos que constituyan una amenaza para la vida, para un adecuado funcionamiento o para una apariencia y comportamiento aceptables son por lo general de escasa importancia para el individuo. Sin embargo el niño con una malformación mayor será objeto de preocupación para sus padres, los neonatólogos, los cirujanos que deben corregir el defecto y para el anatomista y genetista que desea comprender por que se produjo esta anomalía. (31).

Es muy difícil realizar un análisis comparativo con otros autores y países pues la frecuencia de malformaciones congénitas suele variar de un hospital a otro, aun en un mismo país. (3). Esta variación según diferentes autores depende también de la forma de tomar la muestra, diferencias en la fuente de información, diferencias en el periodo observado después del nacimiento y diferencias en la definición de malformaciones congénitas.

La incidencia de las malformaciones congénitas observada en recién nacidos vivos en el Hospital Nacional Daniel A. Carrión fue de 1.9% y no difiere significativamente de lo encontrado por la Dra. Masgo (1.7%) y el Dr. Vargas (2.3%); también se correlaciona

con lo hallado en la literatura como lo reportado en el tratado de Neonatología de Avery, que reporta una incidencia del 2-3%. El desarrollo tecnológico y social ha contribuido a la disminución en general de las malformaciones congénitas en los países desarrollados, sin embargo muchos países subdesarrollados mantienen alta su incidencia. (31, 2, 35).

En cuanto a las características de la población de estudio tuvimos más casos de malformaciones correspondientes al sexo masculino 52.3% este resultado difiere a otros estudios nacionales como el de la Dra. Masgo quien reporta al sexo femenino como el más frecuente con 58.5%, la literatura describe al sexo masculino como prevalecientes en algunas malformaciones como polidactilia, fisura labial y paladar hendidos; una explicación del predominio del sexo femenino en otros estudios que ha sido repetidamente mencionada es que el feto femenino a pesar de presentar un daño severo muestra una viabilidad mayor que el feto masculino. (31). En relación a la edad gestacional de los recién nacidos predominó la edad de 37 a 41 semanas con 76.8%, está en relación con estudios nacionales como el de la Dra. Masgo y también con el estudio del Dr. Vargas de Nicaragua, mas no concuerda con otra literatura extranjera donde refleja mayor incidencia en los pre término; consideramos que el predominio de neonatos a termino se debe al tipo de defecto congénito que permite permanecer en el claustro materno y evitar ser expulsado antes de dicha edad, otra explicación es que se excluyeron óbitos que pudieran estar malformados y ser prematuros; lo mismo podría explicar el alto porcentaje de neonatos con peso adecuado para la edad gestacional (76.8%). (2, 8, 31). La depresión respiratoria en los neonatos con malformaciones congénitas revela la desventaja de tener poca respuesta de adaptabilidad a la vida extrauterina, por contar con órganos o sistemas que no funcionan adecuadamente o inclusive muchas veces son malformaciones mayores incompatibles con la vida; en nuestro estudio encontramos 16.6% de depresión moderada al nacer y 11.2% de depresión severa al nacer. (33, 34).

En cuanto a las características de las madres de los neonatos con malformaciones congénitas, la mayoría de ellas fluctúan entre 20 a 34 años (62.2%), son amas de casa (88.4%), tienen educación secundaria (75.5%), tienen por lo menos cuatro controles pre natales (76.3%); el mayor porcentaje de ellas no tuvo patologías previas al embarazo

(93.7%), las patologías transgestacionales mas incidentes fueron la infección urinaria (37.8%) y la vulvovaginitis (14.1%). En cuanto a la edad materna nuestro trabajo difiere a lo mencionado en la literatura que menciona que existe mayor riesgo en tener hijos después de los 35 años y antes de los 15 años (embarazos no deseados que recurren a prácticas abortivas farmacológicas empíricas y/o uso de plantas de efecto no conocido). (35). A pesar de que un porcentaje importante tuvo control prenatal, el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas fue mínimo, esto debido a que en nuestro país el control ecográfico es escaso y no se realiza ninguna intervención intrauterina, tal como se viene desarrollando en otras latitudes. Referente a la escolaridad la mayoría tiene educación secundaria que difiere a lo reportado por la literatura que hay predominio por el nivel alfabeto. (8).

En cuanto a la condición de egreso se encontró que el mayor porcentaje de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas fueron dados de alta (66.8%), casi similar a lo hallado por el Dr. Vargas en Nicaragua (85%), consideramos que se debe al tipo de anomalías más frecuentes encontrada, que no ponen en riesgo la vida del paciente pero si tienen repercusión en la función de los miembros afectados. La tasa de mortalidad neonatal es de 24,9% de recién nacidos con malformaciones congénitas que es alto respecto a la mortalidad hallada en el estudio nacional de la Dra. Masgo (12.5%) y Dr. Vargas de Nicaragua (14%). (2, 31)

En relación a la morbilidad asociada se encontró mayor incidencia de sepsis (49.4%), ictericia (46.9%) y neumonía (29.5%); coincidimos con lo obtenido por la Dra. Masgo en el Hospital San Bartolomé. (31).

Los sistemas de órganos más afectado fueron las cardiopatías, seguida de las malformaciones neurológicas, digestivas y faciales, cifras que se asemejan a lo hallado por Cucho que reportó como más comprometido el sistema cardiovascular, el maxilofacial y músculo esquelético; sin embargo difieren respecto a las encontradas por Masgo quien reportó como más comprometido el macizo maxilo facial, seguido del sistema cardiovascular, síndrome Down e hidrocefalia congénita. (36, 31). Con el análisis realizado

es difícil dar una explicación a estas diferencias; sin embargo dentro de algunos factores que pudiesen ser responsables de los mismos, podemos mencionar a las características reproductivas, socioeconómicas y genéticas. Así en nuestro medio se explicaría por que la población que nos ocupa proviene de una gran urbe con una mayor variabilidad en la mezcla genética, las diferentes condiciones socioeconómicas, hábitos alimenticios y exposición a diferentes agentes teratógenos.

En este estudio cuando realizamos el análisis estadístico para ver si hubo relación entre los factores de riesgo materno y la presencia de malformaciones congénitas no encontramos asociación alguna; esto podría deberse a que nuestro estudio fue retrospectivo, recopilamos datos plasmados en las historias clínicas, sin tener la oportunidad de entrevistar a las madres para ahondar en los factores de riesgo conocidos en la literatura. Nuestro estudio difiere a lo encontrado por Masgo, que relacionó las malformaciones congénitas con el estado civil, soltería y el antecedente de malformación congénita familiar. (31). A pesar del rápido adelanto del campo de la teratología, nuestros conocimientos acerca de las malformaciones congénitas en el ser humano han aumentado relativamente poco.

Al analizar el estado de egreso del recién nacido con el tipo de malformación, se encontró asociación con el sistema nervioso central y digestivo. En cuanto al sistema neurológico fueron los que mas sobrevivieron (alta 58%, referidos 19%) en relación a los que fallecieron (22.9%); sin embargo en las malformaciones del sistema digestivo se observa alta mortalidad. (43%). Al comparar con la literatura, no se encontró que la condición de egreso fuese tema de discusión.

VI CONCLUSIONES

1. En nuestro estudio se encontró una incidencia de 1.9% de malformaciones congénitas.
2. La edad gestacional del recién nacido afectado fue entre 37 a 41 semanas, el sexo que predominó fue el masculino.
3. La edad materna mas frecuente fue entre 20 a 34 años, con escolaridad secundaria, adecuadamente controladas y con hábitos nocivos en bajo porcentaje.
4. Los antecedentes patológicos maternos no fue un factor determinante, la patología transgestacional más frecuente fue la infección de las vías urinarias y la vulvovaginitis, el consumo de café fue el habito más frecuente.
5. Las malformaciones cardiovasculares prevalecieron en el estudio, teniendo a la cabeza la comunicación interventricular, seguida de la fisura labio palatina y las malformaciones congénitas múltiples.
6. La morbilidad asociada más frecuente fue la sepsis, ictericia y neumonía. Encontrándose estrecha relación entre las cardiopatías y la insuficiencia cardiaca, las digestivas y la sepsis.
7. Se encontró una tasa de mortalidad alta, 24.9%.
8. El alta fue la condición de egreso más común.

RECOMENDACIONES

1. Brindar orientación a las mujeres en edad fértil sobre los agentes teratógenos y sus efectos sobre el recién nacido, iniciando desde la captación y seguimiento en los controles prenatales.
2. Fortalecer al personal de salud sobre los diferentes tipos de malformaciones congénitas, a si como de la importancia de la búsqueda de factores de riesgo que deben ser consignados en las historias clínicas.
3. Realizar fichas de malformación congénita que investiguen más factores de riesgo y mejor clasificación de malformaciones congénitas.
4. Realizar una exploración fetal con un examen ecográfico exhaustivo de posibles anomalías y hasta de ser posible un análisis cromosómico fetal
5. Fortalecer el abordaje del paciente con malformaciones congénitas con las diferentes especialidades, para obtener correcciones oportunas que vayan a mejorar el pronóstico de vida de los pacientes.
6. Establecer una comunicación adecuada con los padres. Mostrar al niño a sus padres, dar un resumen del pronóstico tan exacto como sea posible.
7. Normalizar la referencia de los padres de hijos con malformaciones congénitas, para recibir asesoramiento genético.
8. En caso de muerte intrauterina o si el neonato muere al poco tiempo de nacer o ingresa al hospital sin causa aparente, deberá obtenerse fotografías, radiografías,

muestras de sangre para análisis cromosómico. Así como la autorización para la necropsia.

REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA

1. García Fernández Y. y col. Incidencia de Malformaciones Congénitas Mayores en el Recién Nacido. Rev Cubana Pediatr. 2006; 78 (4)
2. Vargas Báez F. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología del Hospital “Dr. Fernando Vélez Paiz”, Enero a Noviembre del 2004. Trabajo monográfico para optar al título de especialista en Pediatría.
3. Vega Valdés A y col. Frecuencia de malformaciones congénitas en un Hospital General de Tercer Nivel. Revista Mexicana de Pediatría. Mar – Abr 2005; 72 (2): 70 – 73.
4. Laín Estralgo P. “medicina Pediátrica”, en Historia de la Medicina. Ed. Masson. 2003, p 3 – 39.
5. Alfaro Alfaro N. y col. Malformaciones congénitas en 75 788 nacimientos consecutivos en cuatro hospitales de Guadalajara, México. Perinatol Reprod Hum, 1994; 8 (2): 91 – 100.
6. Holtzman N. and Khoury Ruin J. “Monitoring for congenital malformations”. Annu Rev Public Health. 1986: 237 -266.
7. Castilla E. Estudio Latinoamericano sobre Malformaciones Congénitas. Bol Of Sanit Panam. 1974; 76 (6): 494 – 501.
8. Nelson W.E. Behrman R.E Vaughan, V,C. Tratado de Pediatría 12va Edición Nueva Editorial Interamericana, México. Volumen 1. pp 370.
9. Alonso Loti F., Cerda Muñoz I. “Comportamiento de los defectos congénitos aislados mas frecuentes en Cuba” Centro Nacional de Genética Medica Marzo 1995 – Diciembre 1997.

10. Jácome A. y col. Prevalencia de malformaciones congénitas y su relación con factores genéticos y de riesgo en recién nacidos de dos Instituciones de Salud de la Ciudad de Quito. Escuela Nacional de Enfermería. Abr 1982. 110p.
11. Jáquez M. y col. Registro Dominicano de malformaciones congénitas (REDOMALCO): resultados de 1989. Arch domin: pediatri. May – ago 1990; 26 (2): 51 – 58.
12. Yucra Lizarazu E. Malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Nacional de la Caja Nacional de Salud Cochabamba. Presentada en Jornadas de Residencia Médica, Julio 1990 a 30 Junio 1991.
13. Pineda Del Villar L. y col. Epidemiología de malformaciones congénitas en el Hospital “Pedro García Clara”, Ciudad Ojeda, Venezuela. Invest Clín. Marz 1994; 35 (1): 20 – 33.
14. García H. Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. Biomédica Bogotá. Junio 2003; 23 (2): 161 – 172.
15. Catalán M. y col. Impacto de las malformaciones congénitas en una Unidad de Cuidados Especiales Neonatales. Rev Chil Pediatr. Nov – dic 2005; 76(6): 567 – 572.
16. Bayer Coronado. Estudio clínico – estadístico de las malformaciones congénitas en el Hospital de La Maternidad de Lima. Tesis presentada a la UPCH: FM para optar el grado de Bachiller en Medicina. Lima – Perú. 1967.
17. Mantilla Gonzáles J. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivo y su relación con algunos factores epidemiológicos maternos. Tesis presentada a la Universidad Nacional de la Libertad, Facultad de Ciencias Médicas, para la optar el grado de bachiller en Medicina. Trujillo – Perú. 1977.
18. Álvarez Sanz A. Incidencia de malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa, enero 1993 a diciembre de 1997. Tesis presentada a la Universidad Nacional de San Agustín de Arequipa, Facultad de Medicina, para obtener el grado de Bachiller. Arequipa – Perú. 1997.
19. Sánchez Molina J. Malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Nacional del Sur de Arequipa – IPSS, enero 1994 a diciembre 1998. Tesis

- presentada a la Universidad Nacional de San Agustín de Arequipa, Facultad de Medicina, para obtener el grado de Bachiller. Arequipa – Perú. 1998.
20. Diaz Ledesma L. y col. Mortalidad perinatal en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. *Rev Med Hered.* Sept 2003; 14 (3): 117 – 121.
 21. Aase JM. Dysmorphic diagnosis for pediatric practiones. *Pediatr Clin North Am.* 1992; 39: 135 – 156.
 22. Gardner RJM., Sutherland GR. Down síndrome, otherfull aneuploidies and poliploid. Chromosomal abnormalities and genetic – couselling. Oxford University Press Inc. New Cork. 1996.
 23. Smith Ll., Wyngaarden J.B. Tratado de Medicina Interna de Cecil. 17va Edición. Nueva Editorial Interamericana – México DF. Volumen 1. pp135 – 167 (1987).
 24. Sola, A: URMAN, J. Cuidados Intensivos Neonatales. 1 edición, Editorial Científica Interamericana – México. Volumen Único, pp. 647 (1988).
 25. Almaguer P., Fonseca M. “Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas.” Policlínica docente Octavio de la Concepción y de la Pedraja Cienfuegos Cuba 1998-2002.
 26. Brent. L MD Robert “Anomalías congénitas humanas causadas por agentes exógenos” pediátricos. *Review Vol. 22. No. 7 Septiembre 2001. Pág 243-253.*
 27. Spranger J., Opitz A. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. *J Pediatr.* 1992; 100 (1): 160 – 165.
 28. Palma M. Hernández M. Factores asociados a Malformaciones Congénitas Enero 1987 – Mayo 1992, HEODRA. Monografía UNAN – LEÓN, Nicaragua. Octubre 1992.
 29. OMS. Factores Genéticos y Malformaciones congénitas, Ginebra. Serie de informes técnico N° 438, 1970.
 30. Torres Pons J., Valero F., Xercavins Montosa J. “Conducta que debe seguirse ante el diagnóstico prenatal de riesgo congénito“. Editorial Masson, 1995. Pág. 401-408.
 31. Masgo M. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos: morbilidad en el HONODAMI San Bartolomé. Tesis presentada a la Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Facultad de Medicina, para obtener el título profesional de Médico Pediatra. Lima – Perú. 2003.

32. Alfaro N., Pérez J. Malformaciones congénitas en la zona Metropolitana de Guadalajara – Diez años de estudio. Rev. Mexicana de Pediatría. 2004; 6 (3).
33. Merk Sharp 82 Dohme España. Malformaciones congénitas. Cap. 15. Pediatría y genetic. 1998.
34. Aldunate R. Margarita. Malformaciones congénitas pulmonares. Rev. Chil. Pediat. 2004; 72 52 – 57.
35. Avery G. Neonatología, Fisiopatología y manejo del recién nacido. 5º Edición. Editorial Médica Panamericana. 1999.
36. Cucho J. Deformaciones Congénitas: epidemiología, morbimortalidad y factores de riesgo en el Hospital Nacional Hipólito Unanue. Tesis presentada a la Universidad Nacional Federico Villareal, para obtener el título de médico pediatra. Lima – Perú. 2001.

ANEXOS

FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

1.- DATOS DEL RECIEN NACIDO:

Nombre: Nro de H. Clínica:
Fecha de Nacimiento: Fecha de Alta:
Sexo: Masculino () Femenino () Ambíguo () Apgar: 1 min..... 5 min.....
Tipo de parto: Eutócico () Distócico () Motivo de Cesárea:
Presentación: Cefálica () Podálica () Transversa () Otros:
Edad gestacional Capurro: Peso:

2.- DATOS DE LA MADRE

Nombre..... Edad..... Nro de H. Clínica.....
Escolaridad: Analfabeta () Primaria () Secund.() Técnica () Universit. ()
Ocupación: Ama de casa () Trabajo fuera del hogar ()
Control Prenatal: Sí () No () Nro:..... Gestas:..... Paridad:.....
Hábitos: Tabaco () Café () Alcohol () Ninguna ()
Antecedentes patológicos: Diabetes () Epilepsia () HTA () Asma ()
Ninguna () No sabe ()
Patologías transgestacionales: ITU () Vaginitis () Pre-eclampsia ()
Ninguna () Otros.....
Exposición a factores ambientales: Plaguicidas () Radiaciones () Fármacos ()
Ninguna () No sabe ()

3.- PRINCIPALES ANOMALIAS CONGÉNITAS

SNC.....
Faciales.....
Cardiopatía.....
Pulmonares.....
Digestivas.....
Genitales.....
Músculo esqueléticas.....
Piel.....
Síndrome.....
Otros.....

4.- MORBILIDAD ASOCIADA:.....
.....

5.- CONDICIÓN DE EGRESO:

Alta () Abandono () Traslado ()
Fallecido ()

DEFINICION DE TÉRMINOS

Nacimiento: Es la expulsión , o la extracción completa de un cuerpo de un feto de 500gr. O mas, independientemente de la duración del embarazo, de la ligadura del cordón umbilical y del desprendimiento de placenta.

Nacimiento Vivo: Es la expulsión o extracción completa del cuerpo de la madre de un producto de la concepción que después de lo cual respire o de cualquier otra señal de vida, tal como palpaciones del corazón, pulsaciones del cordón umbilical o movimientos efectivos de los músculos; se haya cortado o no el cordón umbilical, esté o no desprendida la placenta; independientemente de la duración del embarazo.

Nacido Vivo: Es el producto de la concepción de 500gr. O más que al nacer extraído o expulsado del cuerpo de la madre, da alguna señal de vida (latidos, respiración, movimiento de los músculos voluntarios).

Edad Gestacional: Es el número de semanas completas transcurridas desde el primer día del último periodo menstrual (no de la probable fecha de la concepción), hasta la fecha de nacimiento. En nuestro estudio se estimó la edad gestacional a través del examen físico del recién nacido utilizando el Test de Capurro

Muerte Neonatal: Es la muerte del producto nacido vivo en cualquier momento dentro de los 28 días de vida extrauterina.

Malformación Congénita: Es la alteración estructural única o múltiple, de origen prenatal (en la embriogénesis o periodo fetal), con o sin repercusión posterior, en ocasiones relacionadas en forma estrecha con mecanismos hereditarios